صحتك

اختبارات جينية منزلية... للكشف عن أمراض القلب

تساؤلات طبية حول دقتها وموثوقيتها

كمبردج ولاية ماساشوستس الأميركية: جولي كورليس

نُشر: 17:00-26 يونيو 2025 م . 29 ذو الحِجّة 1446 هـ

على الرغم من إعلان شركة «23 آند مي 23andMe»، وهي إحدى أشهر شركات اختبارات الحمض النووي، إفلاسها في وقت سابق من هذا العام، فإن سوق الاختبارات الجينية المنزلية مزدهرة، ومن المتوقع أن تنمو إلى 7 مليارات دولار خلال السنوات الـ5 المقبلة.

«جمعية القلب الأميركية» تشكك في الاختبارات الجينية

ويقدم كثير من الشركات اختبارات تبحث، بصفة خاصة، عن الأمراض المتعلقة بالقلب. لكن دقة وموثوقية وفائدة هذه الاختبارات لا تزال محل شك، وفقاً لبيان علمي صادر عن «جمعية القلب الأميركية» في عدد 8 أبريل (نيسان) 2025 من مجلة «سيركيوليشن».

نتائج غير قاطعة

تقول الدكتورة ليلاند هول، أستاذ مساعد في كلية الطب بجامعة هارفارد ورئيسة لجنة صياغة البيان: «توفر الاختبارات الجينية الموجَّهة للمستهلك وصولاً أكثر إنصافاً إلى هذا النوع من المعلومات. ولكن نظراً لقيود عدة، فإن النتائج ليست دائماً قاطعة، وهناك جوانب سلبية محتملة لاستخدامها». فيما يلي نظرة عامة موجزة على هذه الاختبارات وما يمكنها - وما لا يمكنها - الكشف عنه بشأن الأمراض المتعلقة بالقلب.

التنميط الجيني... أم التسلسل الجيني؟

كيف تعمل الاختبارات؟ بعد شراء(طقم) اختبار جيني موجه للمستهلك، تُرسَل إلى الشركة عينةٌ من الحمض النووي من اللعاب أو مسحة من الخد. ثم تُحلل الشركة عينتك بإحدى طريقتين:

* **التنميط الجيني** «Genotyping»، وهو الطريقة الأقل تكلفة، ويحدد المتغيرات الجينية المعروفة. وهذا يشبه تصفح كتاب بحثاً عن الأخطاء الإملائية: قد تكتشف بعض الأخطاء ولكن من المحتمل أن تفوتك أخطاء أخرى.

* **التسلسل** «Sequencing» يُحلِّل الجين بأكمله. وعند استخدام التشبيه السابق بالكتاب نفسه، فإنه يقرأ كل حرف من كل كلمة، ويكتشف جميع الأخطاء الإملائية. تختلف تكاليف الاختبارات باختلاف الشركات، وتعتمد على نوع الاختبار، وعدد المتغيرات المدروسة، وخصائص أخرى.

فئات الأشكال الوراثية للأمراض

تنقسم الاختبارات التي تبحث الأشكال الوراثية من أمراض القلب والأوعية الدموية إلى 3 فئات:

* **اختبارات الأمراض أحادية الجين** «Monogenic Disease Tests». وهذه أمراض قلبية نادرة أو غير شائعة تنشأ عن متغيرات في جين واحد وتشمل: خلل شحوم الدم «Dyslipidemias» (مستويات عالية للغاية من كوليسترول البروتين الدهني منخفض الكثافة (LDL) وغيره من الدهون الأخرى التي تزيد بشكل كبير من خطر الإصابة بالنوبات القلبية).

- اعتلالات عضلة القلب «Cardiomyopathies» (أمراض عضلة القلب التي يمكن أن تؤدي إلى قصور القلب).

- مرض الشريان الأورطي الصدري «Thoracic Aortic Disease» (حالة تسبب تضخم الشريان الرئيسي في الجسم وتمزقه).

- اضطرابات عدم انتظام ضربات القلب «Arrhythmic Disorders» (عيوب في النظام الكهربائي للقلب تسبب اضطرابات في ضربات القلب تهدد الحياة).

اختبارات الجينات المتعددة

* **اختبارات الأمراض متعددة الجينات** «Polygenic Disease Tests». وتشمل هذه الاختبارات حالات مثل مرض الشرايين التاجية (السبب الجذري لأغلب النوبات القلبية)، وارتفاع ضغط الدم، والرجفان الأذيني (atrial fibrillation). وبدلاً من جين واحد، تسهم آلاف المتغيرات الجينية في خطر إصابتك بهذه الحالات الشائعة. يمكن ألا تكون لديك أي نسخة، أو نسخة واحدة أو نسختان من أي متغير، وقد يؤدي كل منها إلى زيادة أو تقليل خطر إصابتك.

ويُعبَّر عن التأثير الإجمالي لجميع المتغيرات معاً - المعروف باسم درجة المخاطر متعددة الجينات «Polygenic Risk Score» - بنسبة مئوية. لكن الدرجة العالية (على سبيل المثال، النسبة المئوية 95) لا تعني أن لديك فرصة بنسبة 95 في المائة للإصابة بالمرض. وإنما تعني أن درجتك أعلى من 95 شخصاً من بين 100 شخص، ومساوية أو أقل من 5 أشخاص.

الاستجابة للأدوية

* **الاختبارات الصيدلانية الجينية** «Pharmacogenetic Tests». تبحث هذه الاختبارات في التغيرات الجينية التي قد تؤثر في كيفية استجابة الأشخاص للأدوية المختلفة أو استقلابها. وفي طب القلب، فإن المثال الرئيسي هو «كلوبيدوغريل» Clopidogrel (بلافيكس Plavix)، وهو دواء يُوصف غالباً بعد نوبة قلبية لمنع تجلط الدم. ولكن نحو 30 في المائة من الناس في أميركا لديهم متغير جيني يجعلهم أقل استجابة لهذا الدواء، مما يجعلهم أكثر عرضة للتجلط. فهم النتائج، عادة ما تُرسل الشركة

نتائجك إلى موقع إلكتروني أو إلى تطبيق آمن. وإذا اخترت إجراء اختبار قائم على التسلسل الجيني للأمراض أحادية الجين، فسوف يتم الإبلاغ عن نتائج كل متغير، التي يمكن أن تشمل المتغيرات المسببة للأمراض، والمتغيرات الحميدة، والمتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة، التي لا تزال علاقتها بالمرض غير واضحة في الوقت الحالي.

قاعدة بيانات لسلالات شعوب أوروبية

لقد استند فهمنا للعلاقات بين المتغيرات الجينية والأمراض تاريخياً إلى بيانات مستمدة بصفة أساسية من أشخاص من أصول أوروبية، ما يعني أن المتغيرات ذات الأهمية غير المؤكدة أكثر شيوعاً لدى الأشخاص من أعراق أخرى، وقد لا تكون نتائج الاختبار موثوقة بالقدر نفسه، كما توضح الدكتورة هول. وينسحب المعنى نفسه أيضاً على درجات المخاطر متعددة الجينات. بغض النظر عن أصل عائلتك، فإن نتائج هذه الاختبارات ليست قطعية. يمكن للأشخاص الذين حصلوا على نتائج حميدة أو منخفضة المخاطر أن يصابوا بأمراض القلب، وقد لا يصاب بها أولئك الذين حصلوا على نتائج مسببة للأمراض أو عالية المخاطر.

أهمية التأكد الطبي من صحة النتائج

إذا كان لديك متغير مسبب للأمراض، فيجب تأكيده من خلال فحص إكلينيكي يطلبه الطبيب، بحسب نصيحة «جمعية القلب الأميركية». قد يقترح طبيبك عقب ذلك إجراء اختبارات إضافية، بما في ذلك تحليل أكثر تفصيلاً لمستوى الكوليسترول في الدم، أو إجراء اختبار إجهاد، أو إجراء فحوص تصويرية لفحص قلبك أو أوعيتك الدموية. اعتماداً على الحالة، قد يُحيلك طبيبك إلى مستشار وراثي، والذي قد يقترح إجراء اختبارات لأفراد آخرين من عائلتك.

أدوية بديلة

إذا كشفت الاختبارات الصيدلانية الجينية وجود متغير جيني «CYP2C19» لديك يجعلك أقل استجابة لدواء «كلوبيدوغريل»، فيجب أن تتناول دواء بديلاً - إما براسوغريل (إفينت) أو تيكاغريلور (بريلينتا). توصف هذه الأدوية للأشخاص الذين أُصيبوا بنوبة قلبية أو الذين يتلقون دعامات لفتح الشرايين، وهي لا تُوصف بشكل روتيني لأنها أكثر تكلفة وتنطوي على خطر نزف أعلى قليلاً من كلوبيدوغريل.

نمط الحياة له دور أكبر من الجينات

في أغلب حالات أمراض القلب، تلعب عاداتك الغذائية والرياضية دوراً أكبر من جيناتك. ولكن إذا كان أي من أفراد عائلتك المقربين قد عانى من مشكلات في القلب قبل سن الخمسين، فاستشر طبيبك بشأن إمكانية إحالتك إلى مستشار وراثي. على عكس الاختبارات الموجّهة للمستهلك، قد يغطي تأمينك الصحي الاختبارات التي يطلبها الطبيب.

* رسالة هارفارد للقلب - خدمات «تريبيون ميديا».

مواضيع تقارير هارفارد | أمراض القلب | العالم